

DÍA MUNDIAL DE CONCIENCIACIÓN DEL SÍNDROME SYNGAP

21 junio 2022



¿Qué es el Síndrome SYNGAP?

Esta enfermedad poco frecuente se trata de una **encefalopatía epiléptica y del desarrollo** asociada al **gen SYNGAP1**. Su patrón de herencia es autosómico dominante y debuta en la infancia. Su prevalencia es inferior a un caso por cada millón de nacimientos. Se caracteriza por retraso en el desarrollo, epilepsia generalizada, discapacidad intelectual moderada o grave y trastorno del espectro autista en la mitad de los casos. Las primeras crisis epilépticas aparecen entre los 4 meses y los 7 años de edad, pero desde el nacimiento hay hipotonía y retraso en el desarrollo.

La mayoría presenta trastornos de conducta como autolesiones, agresiones y rabietas. La intervención debe abarcar **fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia**. En este último, se trabajarían aspectos como la comunicación y la alimentación, entre otros, dependiendo de las necesidades de la persona. Más info en: <https://www.orpha.net/>

Día mundial de concienciación del Síndrome SYNGAP desde AELFA-IF

La labor de la **investigación** y de los y las **logopedas** es crucial para contribuir a mejorar la calidad de vida y de comunicación de las personas con síndrome de SYNGAP.

Desde AELFA-IF nos unimos a la acción y la investigación para construir **oportunidades de comunicación, salud y calidad de vida para todas las personas con Síndrome SYNGAP en todos los entornos**.

